



Deutsche Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen
Virtuelle Fallkonferenz am 25. Oktober 2024, Zoom



Chroniken 25.10.2024

Expert*in	Haupt-Schwerpunkte / Spezialexpertise	Ort
Balint, Bettina	Neuroimmunologie, seltene Syndrome	Zürich
Bergner, Christa-Caroline	Leukodystrophien	Leipzig
Brüggemann, Norbert	Neurogenetik, Parkinson Syndrome	Lübeck
Bültmann, Eva	Neuroradiologie (Schwerpunkt Kinder)	Hannover
Dohrn, Maïke	Hereditäre Neuropathien, neuropathische Schmerzsyndrome, Motorneuronenerkrankungen	Aachen
Grasshoff, Ute	Humangenetik	Tübingen
Lerche, Holger	Epilepsien, paroxysmale Störungen	Tübingen
Münchau, Alexander	Bewegungsstörungen bei Kindern, seltene Syndrome, Neuropsychiatrie	Lübeck
Rosewich, Hendrik	Bewegungsstörungen bei Kindern, peroxisomale Erkrankungen	Tübingen
Schöls, Ludger	Ataxien, HSP, Leukodystrophien	Tübingen
Schüle, Rebecca	Ataxien, HSP, seltene Syndrome	Tübingen
Wunderlich, Gilbert	Neuromuskuläre Erkrankungen	Köln

Vortragende*r	Ort	Fallsynopse
Wunderlich, Gilbert	<i>Köln</i>	38-jährige Patientin mit wahrscheinlich familiärer beinbetonter Muskelschwäche, Belastungsintoleranz und spastischer Ataxie.
Schäfer, Jochen	<i>Dresden</i>	50-jähriger Patient mit seit dem 40.LJ langsam progredienter Gangstörung, Ataxie, kognitiven Defiziten, Hohlfüßen, Gelenkinstabilität und Gelenkkontrakturen.
Erdlenbruch, Friedrich	<i>Essen</i>	48-jährige Patientin mit Epilepsie und mildem zerebellären Syndrom.

→ [Hier](#) Kontakt zu Vortragenden oder Expert*innen aufnehmen
(das DASNE-Team leitet Ihre Anfrage weiter)

Chroniken 25.10.2024

Fall 1:

Präsentierender: Gilbert Wunderlich (Köln)

Moderator: Norbert Brüggemann (Lübeck)

Synopse: 38-jährige Patientin mit wahrscheinlich familiärer beinbetonter Muskelschwäche, Belastungsintoleranz und spastischer Ataxie.

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie:

- 38-jährige Patientin, erste Auffälligkeiten im 4./5. Lebensjahr
- Wiederholt CK-Erhöhungen um 400-500 U/l
- beinbetonte Muskelschwäche, Belastungsintoleranz, Dysarthrie, zunehmende Stand- und Gangunsicherheit, seit einigen Jahren im Rollstuhl
- Befund: zerebelläre Ataxie, Paraspastik („spastische Ataxie“), proximale Paraparese, polyneuropathische Zeichen
- Ähnlich betroffener 5 Jahre jüngerer Bruder

Relevante Befunde:

- Elektrophysiologie: EMG unauffällig, Tibialis-SEP li. ausgefallen
- Muskelbiopsie (kein Originalbefund): vermehrte Fettspeicherung, Atmungskettendefekte „nicht eindeutig“, auch Carnitin-Mangel erwähnt
- cMRT: zerebelläre Atrophie, hyperintenser cerebellärer Cortex, einzelne Marklagergliosen
- Molekulargenetische Diagnostik: SCA1, 2, 3, 6, FRDA unauffällig,
- Erneute Diagnostik (u.a. Genom): heterozygote VUS in COQ8A und homozygote Variante in FDX2

Differentialdiagnosen:

- Spastik-Ataxie-Syndrom mit zusätzlicher relevanter Neuropathie
- MNGIE/Mitochondriopathie bei hyperintensem cerebellären Cortex
- COQ8-assoziiertes primäres Coenzym-Q10-Mangel (COQ10D4) bzw. SCAR9
 - **Zerebelläre Ataxie** (im Kindesalter beginnend), Myoklonus, Dystonie, Tremor, **(Para)spastik**, kognitive Beeinträchtigung, Epilepsie, Myopathie
 - Phänotyp passend, aber genetisch nicht, da rein heterozygot und VUS
- FDX2-assoziierte MEOAL (episodic mitochondrial myopathy with or without optic atrophy and reversible leukoencephalopathy)
 - Optikusatrophie, Episodische Myopathie, Leukenzephalopathie (kann reversibel sein), **Polyneuropathie (spät beginnend)**, Nicht-ketotische Hyperglykämie



- Mitoch. Protein, passend zu DD Mitochondriopathie, bislang nur sehr wenige Publikationen, daher phänotypisches Spektrum möglicherweise breiter, auch bei Bruder im homozygoten Zustand

Therapieoptionen:

- Keine spezifischen

Diagnose:

- Syndrom aus Spastik, Ataxie und Polyneuropathie als möglicher neuer Phänotyp bei biallelischer FDX2-Mutation

Kontext/Handlungsempfehlung:

- Weitere funktionelle Analysen, um Pathogenität zu bestätigen

Fall 2:

Präsentierender: Jochen Schäfer (Dresden)

Moderatorin: Christa-Caroline Bergner

Synopse:

50-jähriger Patient mit seit dem 40.LJ langsam progredienter Gangstörung, Ataxie, kognitiven Defiziten, Hohlfüßen, Gelenkinstabilität und Gelenkkontrakturen.

Zusammenfassung durch Moderator:

Phänomenologie:

Wir sahen einen 40-jährigen männlichen Patienten mit progredienten Gangstörungen seit 15 Jahren, Lernschwierigkeiten/Intelligenzminderung und progredienten kognitiven Defiziten, Katarakt, Neugeborenenikterus und Durchfällen. Die Gangstörung zeigte Komponenten einer spastischen Störung, paretischen Polyneuropathie sowie Ataxie, es bestehen langjährige Fußdeformitäten

Relevante Befunde:

Demyelinisierende Polyneuropathie, Verkalkungen der Nuclei caudati im MRT

Differentialdiagnosen:

V.a. Cerebrotendinöse Xanthomatose

Diagnose:

Cerebrotendinöse Xanthomatose, mit Nachweis biallelischer Klasse 4 Varianten im Cyp27A1 Gen und passender Biochemie

Therapieoptionen:

Behandlung mit Chenodesoxycholsäure 750-1000 mg /Tag

Kontext/Handlungsempfehlung:

Diskussion der Therapiekosten von CDCA, ein Vergleich der Behandlung mit UDCA erbrachte allerdings keine suffiziente biochemische Korrektur der Stoffwechsellage



Fall 3:

Präsentierender: Friedrich Erdlenbruch (Essen)

Moderator: Holger Lerche (Tübingen)

Synopse:

48-jährige Patientin mit Epilepsie und mildem zerebellären Syndrom

Diagnose: Familiäre myoklonische Epilepsie Typ 3

